



## ¿Qué es?

### Puntos importantes sobre el síndrome de Marfan

- El síndrome de Marfan es un problema médico que afecta el tejido conectivo, que se puede considerar como un tipo de “pegamento” entre las células.
- El síndrome de Marfan puede afectar muchas partes del cuerpo como el esqueleto, el corazón, los vasos sanguíneos, los ojos, la piel, el sistema nervioso y los pulmones.
- Generalmente se transmite la enfermedad de padres a hijos a través de los genes.
- No existe una cura, pero el tratamiento puede ayudar. Debe consultar con su médico regularmente para tratar o incluso prevenir algunos problemas.
- Hable con su médico antes de comenzar un plan de ejercicios o si está embarazada o está pensando quedar embarazada. Su médico le puede ayudar a proteger el corazón.

El síndrome de Marfan es un problema médico que afecta el tejido conectivo. El tejido conectivo da soporte a muchas partes del cuerpo. Se le puede considerar como un tipo de “pegamento” entre las células.

El síndrome de Marfan puede afectar muchas partes del cuerpo, tales como:

- el esqueleto
- el corazón y los vasos sanguíneos
- los ojos
- la piel
- el sistema nervioso
- los pulmones.

Generalmente se transmite de padres a hijos a través de los genes.

## ¿A quién le puede dar?

El síndrome de Marfan es transmitido de padres a hijos. Usted tiene un 50 por ciento de probabilidad de tener el síndrome si uno de sus padres lo tiene. Hombres, mujeres y niños pueden tener el síndrome de Marfan. Ocurre en personas de todas las razas y grupos étnicos.

## ¿Cuáles son los síntomas?

El síndrome de Marfan puede afectar a las personas de distintas maneras. Algunas personas tienen síntomas leves, mientras que otras tienen problemas graves. La mayoría de las veces los síntomas empeoran a medida que se envejece. Afecta a muchas partes del cuerpo, incluyendo:

- **El esqueleto.** Las personas con el síndrome de Marfan a menudo son muy altas y delgadas, tienen articulaciones o coyunturas muy sueltas o flexibles, y pueden tener:
  - huesos más largos de lo normal en los brazos, piernas y dedos de las manos y los pies
  - la cara larga y estrecha
  - los dientes muy juntos porque el paladar está arqueado
  - el esternón abultado hacia afuera o que forma un hueco hacia adentro
  - la columna vertebral encorvada
  - los pies planos.
- **El corazón y los vasos sanguíneos.** La mayoría de las personas que tienen el síndrome de Marfan tienen problemas del corazón y con los vasos sanguíneos, como:
  - debilidad en la aorta, la arteria que lleva la sangre del corazón al resto del cuerpo. Esto puede hacer que la aorta se desgarre o se rompa.
  - válvulas del corazón con escapes, causando un “soplo cardiaco”. Un escape grande puede causar:
    - dificultad para respirar
    - cansancio
    - un ritmo cardiaco rápido o irregular.
- **Los ojos.** Algunas personas con el síndrome de Marfan tienen problemas con los ojos, como:
  - miopía
  - glaucoma (presión alta en de los ojos) a una edad joven
  - cataratas (el cristalino se vuelve opaco)
  - desplazamiento de uno o ambos cristalinos del ojo
  - desprendimiento de la retina del ojo.
- **La piel.** Muchas personas con el síndrome de Marfan tienen:
  - estrías (marcas) en la piel. Las estrías no son un problema de salud.
  - una hernia (parte de un órgano interno que se sale de su espacio natural).
- **El sistema nervioso.** Cuando las personas con el síndrome de Marfan envejecen, la membrana se puede debilitar y estirar. Esto afecta los huesos en la parte baja de la columna vertebral (espina). Los síntomas de este problema incluyen:
  - dolor de estómago
  - piernas adoloridas, adormecidas o débiles.

- **Los pulmones.** Las personas con el síndrome de Marfan normalmente no tienen problemas con los pulmones. Si hay síntomas, pueden incluir:
  - rigidez de los alvéolos (pequeños sacos de aire en los pulmones)
  - colapso de un pulmón provocado por el estiramiento o la hinchazón de los alvéolos
  - ronquidos o dejar de respirar por periodos cortos mientras duerme.

## ¿Cuáles son las causas?

El tejido conectivo está compuesto por muchos tipos de proteínas. El síndrome de Marfan es causado por un defecto en el gen que produce una de estas proteínas.

## ¿Hay alguna prueba?

No existe un examen específico para diagnosticar el síndrome de Marfan. Su médico puede usar varios criterios para determinar si usted tiene la enfermedad, entre ellos:

- historia médica (si usted ha tenido algunos síntomas)
- antecedentes familiares (si algún familiar tiene el síndrome de Marfan o ha fallecido joven a causa de problemas del corazón)
- examen físico, incluyendo medidas del tamaño de los huesos en los brazos y las piernas
- examen de los ojos
- exámenes del corazón.

## ¿Cómo se trata?

No existe una cura para el síndrome de Marfan, pero el tratamiento puede ayudar. Debe consultar con su médico regularmente para tratar o incluso prevenir algunos problemas.

- **El esqueleto**
  - hágase un examen anual de la columna vertebral y el esternón
  - use un corsé ortopédico (braguero) para la espalda
  - sométase a una cirugía para corregir los problemas graves.
- **El corazón y los vasos sanguíneos**
  - hágase chequeos médicos y exámenes del corazón con regularidad
  - vea a un médico o vaya a una sala de urgencias cuando tenga dolores de pecho, espalda o abdomen
  - use un brazalete de alerta médica
  - tome medicamentos para los problemas con las válvulas del corazón
  - sométase a una cirugía para reemplazar una válvula o reparar la aorta si el problema es grave.
- **Los ojos**

- hágase un examen anual de los ojos
- use anteojos o lentes de contacto
- sométase a una cirugía, si es necesario.
- **Los pulmones**
  - no fume (puede hacerle daño a los pulmones)
  - vea a un médico si tiene problemas de respiración mientras duerme.
- **El sistema nervioso:** tome medicamentos para el dolor de espalda.

**Embarazo.** Las mujeres que tienen el síndrome de Marfan pueden tener bebés saludables. Sin embargo, el embarazo se considera de alto riesgo porque pone un esfuerzo adicional sobre el corazón. Si piensa embarazarse, pregúntele a su médico si debería hacerse una cirugía para reducir este riesgo. Si ya está embarazada, vea a su médico de inmediato para evitar los problemas del corazón.

## ¿Quién lo puede tratar?

Puede que necesite varios especialistas para tratar el síndrome de Marfan. Su equipo de profesionales de la salud puede incluir los siguientes médicos especialistas:

- Médicos de cabecera o pediatras.
- Cardiólogos, que son los médicos que tratan los problemas del corazón.
- Ortopedias, que son los médicos que tratan los problemas de los huesos.
- Oftalmólogos, que son los médicos que tratan los problemas de los ojos.
- Genetistas, que son los médicos que se especializan en enfermedades genéticas.

## Cómo adaptarse

Los avances en la medicina han logrado que ahora las personas con el síndrome de Marfan tengan la misma expectativa de vida que otras personas. Sin embargo, la enfermedad puede causar emociones fuertes, como la ira y el miedo. También puede preocuparse de que sus hijos tengan la enfermedad. A algunos niños con el síndrome de Marfan les parece difícil no poder practicar algunos deportes.

Las mujeres que tienen el síndrome de Marfan pueden tener bebés saludables. Sin embargo, el embarazo se considera de alto riesgo porque pone un esfuerzo adicional sobre el corazón. Si piensa embarazarse, pregúntele a su médico si debería hacerse una cirugía para reducir este riesgo. Si ya está embarazada, vea a su médico de inmediato para evitar los problemas del corazón.

Algunas maneras de vivir con la enfermedad incluyen:

- Tener un cuidado médico apropiado y la información correcta.
- Tener un buen apoyo social.
- Tener una alimentación balanceada y un estilo de vida saludable.

- Hacer ejercicio en un nivel medio, para mantener sanos al esqueleto y al corazón. No debe practicar deportes de contacto o competitivos. Tampoco debe hacer ejercicios donde apriete los músculos sin moverlos (la "plancha" es un ejemplo).
- Obtener consejería genética que le ayude a aprender más sobre la enfermedad y el riesgo de transmitirla a sus hijos.

## Más información

### **National Heart, Lung, and Blood Institute**

Sitio web: <https://www.nhlbi.nih.gov> (con información en español)

### **National Human Genome Research Institute**

Sitio web: <https://www.genome.gov>

Información en español: <https://www.genome.gov/27560970/>

### **ClinicalTrials.gov**

Sitio web: <https://www.clinicaltrials.gov>

### **U.S. Food and Drug Administration**

Llame gratis: 888-INFO-FDA (888-463-6332)

Sitio web: <https://www.fda.gov>

Información en español: <https://www.fda.gov/AboutFDA/EnEspañol/default.htm>

Drugs@FDA en <https://www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/drugsatfda>. Drugs@FDA es un catálogo en línea de productos farmacéuticos aprobados por la FDA.

### **Centers for Disease Control and Prevention, National Center for Health Statistics**

Sitio web: <https://www.cdc.gov/nchs>

### **Marfan Foundation**

Sitio web: <http://www.marfan.org>

Información en español: <https://www.marfan.org/resources-answers/patients-families/espanol>

### **National Organization for Rare Disorders**

Sitio web: <http://www.rarediseases.org>

### **American Heart Association**

Sitio web: <http://www.americanheart.org> (con información en español)

### **March of Dimes Birth Defects Foundation**

Sitio web: <http://www.marchofdimes.com>

Información en español: <http://nacersano.marchofdimes.org/>

Si necesita más información sobre recursos confiables en su idioma o en otro idioma, por favor visite las páginas web que aparecen a continuación o comuníquese con el Centro Nacional de

Distribución de Información del NIAMS en [NIAMSInfo@mail.nih.gov](mailto:NIAMSInfo@mail.nih.gov).

- [Información de salud en inglés](#)
- [Información de salud en idiomas asiáticos](#)

## **Estudios clínicos**

[Los estudios clínicos](#)

## **Información relacionada**

[Marfan: Esenciales: hojas informativas de fácil lectura](#)  
[¿Qué son los trastornos hereditarios del tejido conectivo?](#)

## **Ver/Descargar/Pedir Publicaciones**

[Marfan: Esenciales: hojas informativas de fácil lectura](#)